

# 胎児診断からみた遺伝相談ネットワークの問題点

神 保 利 春

(香川医大母子科)

鈴 森 薫

(名古屋市立大学産婦人科)

荻 田 幸 雄

(大阪市立大学産婦人科)

佐 藤 孝 道

(東京大学産婦人科)

## 研究目的

遺伝相談をより有機的効果的に行うためにネットワークの問題は避けて通ることは出来ない。一方、今日、胎児診断は、遺伝相談の中に、重要な位置を占める様になってきている。本研究の目的は、その胎児診断を通して、ネットワークの現況と問題点を検討することにある。

## 研究方法

わが国で行なわれている胎児診断数中、かなりの部分を占めると想像される、東大、名市大、大阪市立大の三大学産婦人科における胎児診断例の地域分布等を基に、ネットワークの現況を検討した。

表1 Genetic Amniocentesis の現況  
(東大, 名市大, 大阪市大, 1970~1980)

適 応	検査施行数	異常数*1
染色体 転座保因者	63	10
ダウン症児分娩既往	613	17
その他の染色体異常児分娩既往	71	3
高 齢 出 産	146	3
そ の 他	57	1
伴性劣性遺伝性疾患	38	18*2
代 謝 異 常	62	14
そ の 他	7	0
計	1057	66

\*1 保因者は除く \*2 性別判定で男児の例数

## 研究結果

(1)表1に示すように、過去11年間に、三大学で計1057例の genetic amniocentesis を行い、66例の異常を発見している。症例としては、ダウン症児分娩の既往が最も多く613例で、高齢出産146、ダウン症以外の染色体異常児分娩既往71、転座型染色体異常保因者63、先天代謝異常62、などがそれに続く。異常児と診断された症例の頻度は、ダウン症児分娩既往で2.8% (17/613) で従来考えられていたより高く、高齢出産(35歳以上)でも、2.1% (3/146) と若干高い。性別判定を行った伴性劣性遺伝性疾患で男児と判定された症例は、38例中18例で、ほぼ半数、常染色体性劣性遺伝の多い先天代謝異常では、22.6%と、約 $\frac{1}{4}$ にあたり期待値に近い。

(2)各大学共、近年、年間40~70例の genetic amniocentesis を施行しているが、従事する医師の数は1~3名、研究助手もしくは検査技師は1名で、極端な過剰検体数となっている。

(3)三大学共、産婦人科で胎児診断を施行しているが、東大産婦人科は独自の遺伝外来をもち遺伝外来受診者の約半数が genetic amniocentesis の対象となっている。一方、名市大、大阪市大の場合は、それぞれ愛知県コロニー、大阪市立母子センターなど遺伝相談を行っている施設とのネットワークの中で胎児診断を行っている。従ってすでに胎児診断の適応に関する検討はすまされておられ外来受診者の大部分(90%以上)に genetic amniocentesis が行われている。

(4)各大学での遺伝・胎児診断外来受診者の、地域別分布を図1, 2, 3に示した。関東および一部の中部地区から東大に、中部および一部の北陸から名市大に、近畿および一部の中国地

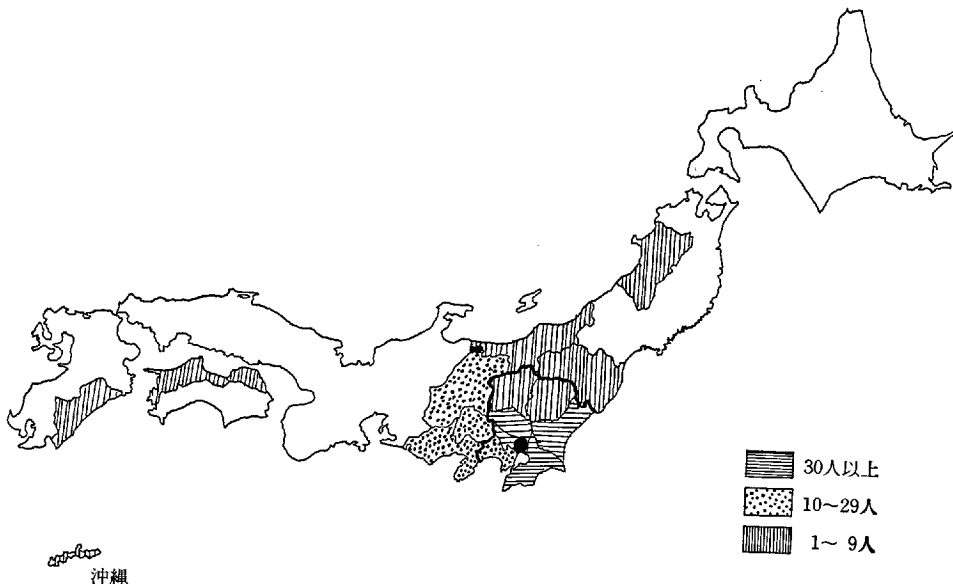


図1 東大産婦人科遺伝外来(1976~1980)

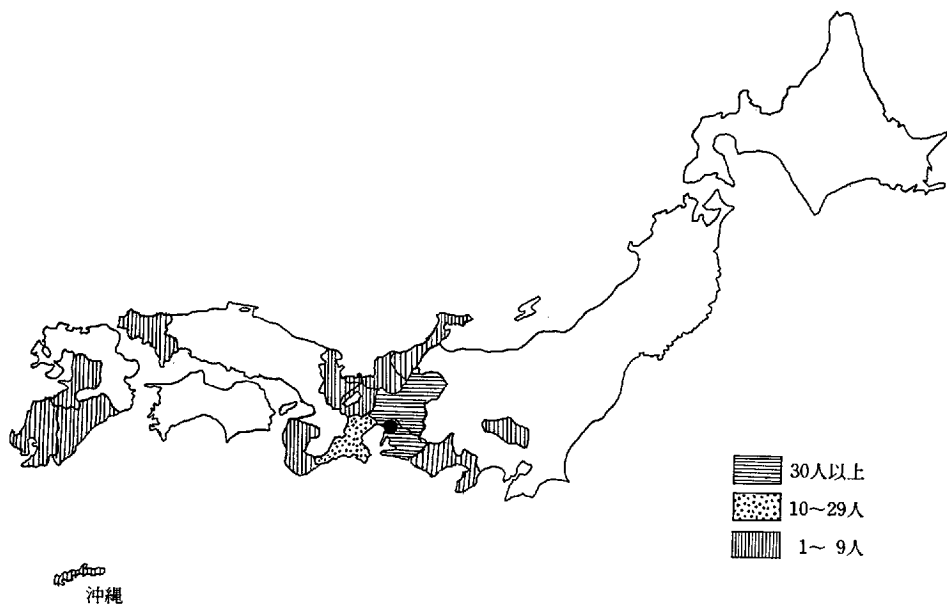


図2 名古屋市産婦人科遺伝外来 (1970~1980)

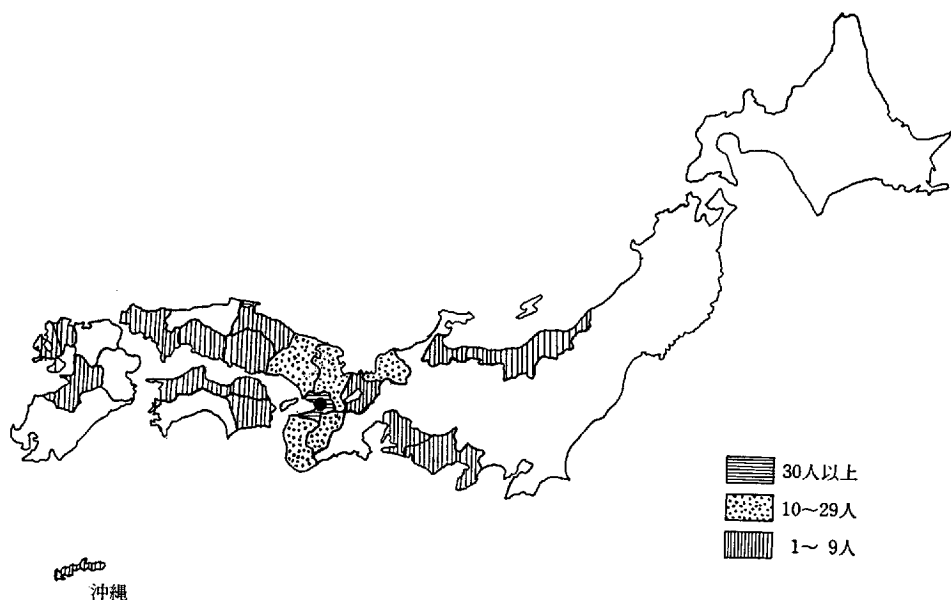


図3 大阪市大・大阪市立母子センター出生前診断外来 (1970~1980)

方から大阪市大に患者が集まっていることがわかる。産婦人科の他の外来でこれだけ広範囲から患者が集まることはないから、遺伝外来だけの特殊性といえる。また、関東、中部、近畿では、ほとんど重なることなしに三大学に分れて受診しており、不十分とはいえ、これらの地区では遺伝相談のネットワークの中で胎児診断が有効に利用されていることがわかる。しかし、沖縄、九州、四国および中国地方の一部からの患者は三大学にほぼ分散しており、これらの地

区では、遺伝相談と胎児診断のネットワークに問題があることが推測される。患者は、かなりの遠距離を妊娠中に旅行し三大学に受診せざるを得ない状況にある。なお、北海道、東北地区からは、三大学にほとんど患者が来ておらず、それぞれの地区で有効なネットワークが別に機能していることが推測される。

## 考 察

(1)胎児診断は、遺伝相談ネットワークの一つの要となるが、現状では、患者は一部の地域を除き胎児診断をうけるために、長時間の汽車、飛行機、船を利用した旅行を強いられていることが明らかとなった。特に、沖縄、九州、四国および中国地方の一部などの地区の患者は、胎児診断のために、東京、名古屋、大阪などの遠方まで旅行しなければならない。妊娠中であることを考慮すれば、少くとも片道2～3時間で行かれる範囲内に胎児診断可能な施設が存在するべきで、現状では、その施設が極端に不足しているといわざるを得ない。

(2)胎児診断症例の集中する東大、名市大、大阪市大の三大学では、このため、過剰の検体を処理せざるを得ない現状にある。診断の性質、胎児診断希望者の増加傾向、複雑な症例の増加また、心身障害対策の中に占める役割のいずれの点からも、早急に国からの適切な援助が必要である。

(3)genetic amniocentesis を通して、人類遺伝学のいくつかの新知見も得られつつある。例えば、ダウン症児分娩既往の再発危険率や高年妊婦の胎児染色体異常率は従来報告されていたよりも高そうである。

## ま と め

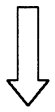
東大、名市大、大阪市大の三大学を中心に、その胎児診断症例を通して、遺伝相談ネットワークの問題点を検討した。

## 文 献

- 1) 発表予定文献：神保利春ほか：日本人類遺伝学会，1981.



**検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用  
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



#### 研究目的

遺伝相談をより有機的効果的に行うためにネットワークの問題は避けて通ることは出来ない。一方・今日胎児診断は・遺伝相談の中に、重要な位置を占める様になってきている。本研究の目的は、その胎児診断を通して、ネットワークの現況と問題点を検討することにある。